**Κεφάλαιο 6: Μεταλλάξεις**

1. Μεταλλάξεις ονομάζονται

α. οι αλλαγές στο DNA

β. οι αλλαγές στο RNA

γ. οι αλλαγές στις πρωτεΐνες

δ. οι αλλαγές στο γενετικό υλικό

2.Τα κυριότερα είδη μεταλλάξεων ανάλογα με την έκταση της αλλαγής, είναι;

α. οι γονιδιακές και οι χρωμοσωμικές

β. οι σιωπηλές

γ. οι ουδέτερες

δ. οι αυτόματες

3. Οι μεταλλάξεις στα σωματικά κύτταρα

α. είναι υπεύθυνες για κληρονομικές ασθένειες β. είναι μόνο χρωμοσωμικές

γ. προκαλούν ασήμαντα προβλήματα στον οργανισμό

δ. είναι περισσότερες από τις μεταλλάξεις στους γαμέτες

4. Η δρεπανοκυτταρική αναιμία οφείλεται: α. σε προσθήκη μιαςβάσης

β. στην αντικατάσταση μιας βάσης

γ. στην έλλειψη μιας βάσης

δ. στην αντικατάσταση ενός κωδικονίου από ένα άλλο

5. Τα άτομα με ομόζυγη δρεπανοκυτταρική αναιμία εμφανίζουν αιμοσφαιρίνη

α. με α και β πολυπεπτιδικές αλυσίδες

β. με α και βs πολυπεπτιδικές αλυσίδες

γ. με α, β και βs πολυπεπτιδικές αλυσίδες

δ. με βs πολυπεπτιδικές αλυσίδες αποκλειστικά.

6. Η αντικατάσταση μιας βάσης από κάποια άλλη στο ώριμο mRNA μπορεί:

α. να δημιουργήσει συνώνυμο κωδικόνιο

β. να προκαλέσει ουδέτερη μετάλλαξη

γ. να δημιουργήσει κωδικόνιο λήξης

δ. όλα τα παραπάνω

7. Προσθήκη ή έλλειψη βάσεων σε ένα γονίδιο:

α. μπορεί να αφορά οποιοδήποτε αριθμό βάσεων

β. γίνεται σε αριθμό βάσεων ίσο με τρία

γ. γίνεται σε αριθμό βάσεων πολλαπλάσιο του τρία

δ. αφορά μια βάση

8. Η σημασία των μεταλλάξεων στην εξέλιξη είναι:

α. ουδέτερη

β. πάντοτε θετική

γ. πάντοτε αρνητική

δ. άλλοτε θετική και άλλοτε αρνητική

9. Οι μεταλλάξεις δεν προκαλούν επιπτώσεις στον οργανισμό όταν είναι:

α. αυτόματες

β. γονιδιακές

γ. σιωπηλές

δ. χρωμοσωμικές

11. Οι μεταλλάξεις

α. δημιουργούν πάντα προβλήματα στους οργανισμούς

β. οφείλονται αποκλειστικά σε περιβαλλοντικούς παράγοντες

γ. συμβάλουν στη γενετική ποικιλότητα και στην εξέλιξη των οργανισμών

δ. δε μπορούν να αντιμετωπιστούν από το κύτταρο άπαξ και εμφανιστούν.

12. Ποιοι παράγοντες καλούνται μεταλλαξογόνοι; Αναφέρατε μερικούς τέτοιους παράγοντες

13. Το κύτταρο αντιμετωπίζει τις μεταλλάξεις;

α. με επιδιορθωτικούς μηχανισμούς

β. με μηχανισμούς απάλειψης

γ. αποβάλλοντας τα μεταλλαγμένα γονίδια

δ. αποικοδομώντας τα μεταλλαγμένα γονίδια

14. Κάθε μόριο φυσιολογικής αιμοσφαιρίνης

α. αποτελείται από 4 ίδιες πολυπεπτιδικές αλυσίδες

β. αποτελείται από 4 διαφορετικές πολυπεπτιδικές αλυσίδες

γ. αποτελείται από 4 πολυπεπτιδικές αλυσίδες ανά δυο όμοιες

δ. παράγεται σε όλα τα ανθρώπινα κύτταρα

15. Ποιες είναι οι φυσιολογικές μορφές της αιμοσφαιρίνης που εμφανίζονται σε ένα έμβρυο και ποιες σε ένα ενήλικο άτομο;

16. Η φαινυλκετονουρία οφείλεται σε γονίδιο

α. αυτοσωμικό υπολειπόμενο.

β. φυλοσύνδετο υπολειπόμενο.

γ. αυτοσωμικό επικρατές.

δ. φυλοσύνδετο επικρατές.

17. Η μεγάλη συχνότητα δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και β θαλασσαιμίας στις Μεσογειακές χώρες έχει σχέση:

α. με την γεωγραφική θέση

β. με το γονιδιακό δυναμικό των πληθυσμών

γ. με την ελονοσία

δ. είναι απλά τυχαίο

18. Κατά την ετερόζυγη μορφή της β-θαλασσαιμίας εμφανίζεται

α. αυξημένη ποσότητα HbF στον οργανισμό

β. αυξημένη ποσότητα HbA2 στον οργανισμό

γ. σοβαρή αναιμία

δ. αυξημένη ποσότητα HbA στον οργανισμό

19. Μια κληρονομήσιμη μετάλλαξη μπορεί να προκληθεί αν γίνει αλλαγή στη δομή:

α. των ριβοσωμάτων ενός γεννητικού κυττάρου

β. μιας πρωτεΐνης ενός χρωμοσώματος γεννητικού κυττάρου

γ. των νουκλεοτιδίων του DNA των σωματικών κυττάρων

δ. των νουκλεοτιδίων του DNA των γεννητικών κυττάρων

20.. Η α-θαλασσαιμία εμφανίζει διαβαθμίσεις στη σοβαρότητα των συμπτωμάτων της, στα άτομα που νοσούν από αυτή,επειδή:

α. η σύνθεση των αλυσίδων α ελέγχεται από 2 γονίδια

β. υπάρχουν αλυσίδες α σε όλα τα είδη αιμοσφαιρινών

γ. τα γονίδια για την α αλυσίδα ελέγχονται σε περισσότερα επίπεδα

δ. υπάρχουν δυο γονίδια για την αλυσίδα α σε κάθε ομόλογο χρωμόσωμα

**ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ**

**1.** Μπορούν τα γονίδια που ελέγχουν τη σύνθεση της α-αλυσίδας της αιμοσφαιρίνης να χαρακτηριστούν ως πολλαπλά αλληλόμορφα

**2.** Σε ποιες περιπτώσεις μεταλλάξεων μπορεί να συμβεί: α. Έλλειψη (ποσοτική) γενετικού υλικού. β. Αύξηση (ποσοτική) γενετικού υλικού. γ. Καμιά ποσοτική μεταβολή γενετικού υλικού

**3.** Να αναφέρετε τις περιπτώσεις των μεταλλάξεων αποτέλεσμα των οποίων είναι η αλλαγή θέσης των γονιδίων στο γονιδίωμα

**4.** Η μετάλλαξη στους ευκαρυωτικούς ή στους προκαρυωτικούς οργανισμούς εκφράζεται πιο εύκολα;

**5.** Δύο έμβρυα, το ένα πάσχει από β-θαλασσαιμία και το άλλο από α-θαλασσαιμία. Ποιο πιστεύετε ότι θα εμφανίσει πρώτο τα συμπτώματα της ασθένειας; Να εξηγήσετε

**6.** Μεγαλύτερη πιθανότητα να συμβεί μια μετάλλαξη είναι μέσα σε ένα γονίδιο ή στο τμήμα του DNA μεταξύ των γονιδίων που δεν εκφράζεται (μη κωδικοποιούσα περιοχή);

**7.** Σε ποιες ασθένειες εμφανίζεται έλλειψη γονιδίων;

**8.** Να αναφέρετε τις περιπτώσεις των μεταλλάξεων αποτέλεσμα των οποίων είναι η αλλαγή θέσης των γονιδίων στο γονιδίωμα.

**9.** Σ ε δυο διαφορετικά στελέχη του βακτηρίου Ε. Coli που είναι ικανά να αναπτύσσονται παρουσία μόνο λακτόζης στο θρεπτικό υλικό ,πραγματοποιήθηκε σύγκριση τόσο της νουκλεοτιδικής αλληλουχίας της κωδικοποιούσας περιοχής των τριών δομικών γονιδίων Ζ,Υ και Α του οπερονίου της λακτόζης όσο και της αμινοξικής αλληλουχίας της β-γαλακτοζιδάσης, της περμεάσης και της τρανσακετυλάσης. Πως δικαιολογούνται τα αποτελέσματα της σύγκρισης αυτής που αναγράφονται στον πίνακα:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | Γονίδιο Ζ | Γονίδιο Υ | Γονίδιο Α |
| Ομοιότητα σε αλληλουχία βάσεων | 97% | 100% | 94% |
| Oμοιότητα σε αλληλουχία αμινοξέων | 100% | 100% | 98% |

**10.** Σε ποιες περιπτώσεις η μετάλλαξη ενός γονιδίου ευκαρυωτικού κυττάρου δεν επιφέρει μεταβολή στο φαινότυπο του ατόμου;

**11.** Ποιες ασθένειες γνωρίζετε που οφείλονται σε μεταλλάξεις και οδηγούν σε νοητική υστέρηση; Με ποιους τρόπους γίνεται η διάγνωση των μεταλλάξεων αυτών σε ενήλικα άτομα;

**12.** Με ποιους τρόπους είναι δυνατόν ένα φυσιολογικό σωματικό κύτταρο να μετατραπεί σε καρκινικό;

**13.** Πόσα γονίδια σχετίζονται με την σύνθεση της αιμοσφαιρίνης Α (HbA);

**14.** Ένα χρωμόσωμα σε ένα σωματικό κύτταρο παθαίνει αναστροφή σε ένα του άκρο στο 1/3 του συνολικού μήκους του. Πόσα γονίδια θα επηρεαστούν από αυτή τη μετάλλαξη; Να αιτιολογήσετε την απάντηση.

**15.** Τα άτομα με φαινυλκετονουρία είναι αλφικά; Να αιτιολογήσετε την απάντηση χρησιμοποιώντας το διάγραμμα του σχολικού βιβλίου,

**16.** Σε ποιες περιπτώσεις ένας χαρακτήρας ελέγχεται από 1 αλληλόμορφο γονίδιο και σε ποιες από 3 αλληλόμορφα γονίδια

**17.** Σε ποιες περιπτώσεις συμβαίνει πρόωρη διακοπή της κύησης με θάνατο του εμβρύου;

**18.** Σε γονίδιο ευκαρυωτικού κυττάρου δεν έχει συμβεί μετάλλαξη σε κάποιο από τα κωδικόνια του. Εντούτοις είτε παράγεται μη φυσιολογική πρωτεΐνη είτε δεν παράγεται καθόλου. Πως το εξηγείτε;

**19.** Με ποιους τρόπους είναι δυνατή η διάγνωση της δρεπανοκυτταρικής αναιμίας σε ένα έμβρυο και σε ένα ενήλικο άτομο;

**20.** Ποιες είναι οι ομοιότητες και οι διαφορές μεταξύ δρεπανοκυτταρικής αναιμίας και β-θαλασσαιμίας;

**21.** α. Σε ποια κύτταρα, στα σωματικά ή στα γενετικά υπάρχουν μεγαλύτερες πιθανότητες να συμβεί μετάλλαξη; Σε ποια από τα κύτταρα αυτά η μετάλλαξη είναι πιο σοβαρή; β. Κύτταρα του δέρματος που διαιρούνται συνεχώς ή νευρικά κύτταρα που δε διαιρούνται έχουν περισσότερες πιθανότητες να εμφανίσουν μετάλλαξη;

**22.** Που οφείλεται η δημιουργία γενετικής ποικιλομορφίας;

**23.** Σε ποιες περιπτώσεις σε ένα ανθρώπινο κύτταρο μπορεί να υπάρχουν 4 πανομοιότυπα μόρια DNA ;

**24.** Σε σωματικό κύτταρο οργανισμού που βρίσκεται στη φάση της κυτταρικής διαφοροποίησης συνέβη μετάλλαξη σε γονίδιο που κωδικοποιεί πρωτεΐνη. Μετά τη γέννηση του ατόμου αποδείχθηκε ότι η μετάλλαξη δεν επέφερε μεταβολή στο φαινότυπό του. Σε ποιους λόγους είναι δυνατό να οφείλεται αυτό;

**25.** Σε σωματικό κύτταρο οργανισμού συνέβη γονιδιακή μετάλλαξη σε αλληλουχία που δεν κωδικοποιεί αμινοξέα. Εξαιτίας της μετάλλαξης δεν παράγεται μία φυσιολογική πρωτεΐνη του κυττάρου. Ποιες είναι οι πιθανές αιτίες που τροποποίησαν την έκφραση της πρωτεΐνης;

**26.** α. Τι κοινό έχουν το γονίδιο βS που προκαλεί τη δρεπανοκυτταρική αναιμία με ένα από τα πολλαπλά αλληλόμορφα που ευθύνονται για τη β-θαλασσαιμία; β. Ποιες διαφορές υπάρχουν στις μεταλλάξεις που προκαλούν τις δύο αναιμίες και στις μεταβολές στη σύνθεση της αιμοσφαιρίνης που προκαλούν;

**27.** Η μετατόπιση κατά Robertson είναι μια σπάνια μορφή χρωμοσωμικής μετατόπισης, στον άνθρωπο, που συμβαίνει ανάμεσα σε πέντε ακροκεντρικά ζεύγη χρωμοσωμάτων, των (13, 14, 15, 21, και 22) επειδή τα άκρα των μικρών βραχιόνων τους έχουν παρόμοιες επαναλαμβανόμενες ακολουθίες DNA που διευκολύνουν στη σύντηξή τους. Στη μετατόπιση κατά Robertson, τα χρωμοσώματα που συμμετέχουν έχουν υποστεί θραύση στα κεντρομερίδια τους και οι μεγάλοι βραχίονες συγχωνεύονται για να σχηματίσουν ένα ενιαίο χρωμόσωμα με ένα μόνο κεντρομερίδιο. Οι μικροί βραχίονες ενώνονται για να σχηματίσουν ένα χρωμόσωμα, το οποίο συνήθως περιέχει ασήμαντα γονίδια και χάνεται μέσα σε λίγες κυτταρικές διαιρέσεις. Οι μετατοπίσεις συνήθως είναι μη βιώσιμες. Παρά το ότι η μετατόπιση τύπου Robertson μειώνει τον αριθμό των χρωμοσωμάτων κατά ένα, δεν συνοδεύεται από απώλεια σημαντικών γενετικών πληροφοριών. Η συχνότητα της μετατόπισης κατά Robertson είναι 1 στα 900 νεογέννητα.

Στην εικόνα απεικονίζεται η μετατόπιση κατά Robertson μεταξύ των χρωμοσωμάτων 14 και 21 σε έναν άνδρα φορέα.

I. Οι μη φυσιολογικοί διαφορετικοί γαμέτες που μπορεί να δώσει ο φορέας είναι:

|  |  |
| --- | --- |
| Α. | 2 |
| Β. | 3 |
| Γ. | 4 |
| Δ. | 5 |

II.. Ο φορέας της εικόνας μπορεί να δώσει φυσιολογικό α π ό γ ο ν ο σε ποσοστό:

|  |  |
| --- | --- |
| Α. | 25 % |
| Β. | 33,33% |
| Γ. | 50 % |
| Δ. | 75 % |

III. Η παρουσία της μετατόπισης τύπου Robertson μπορεί να εντοπιστεί:

α. με κατασκευή του καρυότυπου.

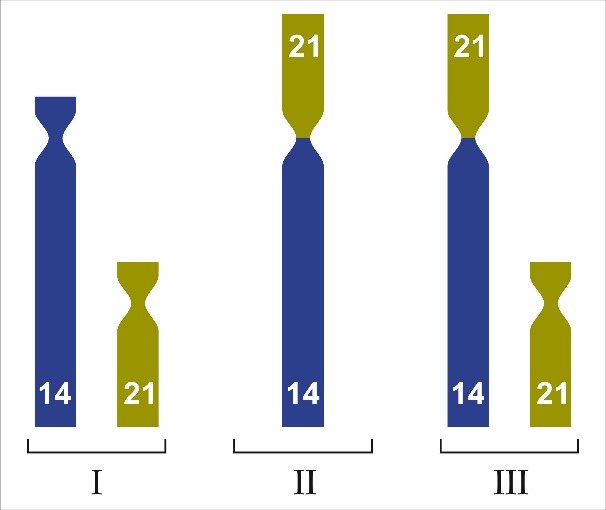
β. με εξέταση των μειωτικών χρωμοσωμάτων.

γ. με βιοχημική ανάλυση.

δ. με παρατήρηση του φαινότυπου.

IV. Στην εικόνα απεικονίζονται μερικοί από τους γαμέτ ε ς τ ου ά νδ ρ α φ ο ρ έ α.

Φ υ σ ι ο λ ο γ ι κ ό π α ι δ ί μ π ο ρ εί να προκύψει αν το φυσιολογικό ωάριο γονιμοποιηθεί

από:

α. τον γαμέτη Ι μόνο

β. τους γαμέτες Ι και ΙΙ

γ. τους γαμέτες Ι και ΙΙΙ

δ. τους γαμέτες ΙΙ και ΙΙΙ

V. Θέλετε να κατασκευάσετε στο εργαστήριο μια μετατόπιση τύπου Robertson. Ποια από τις π α ρ α κ ά τ ω τε χ ν ι κ έ ς θ α βοηθήσει στην προσπάθειά σας αυτή;

α. Η αλυσιδωτή αντίδραση πολυμεράσης.

β. Ο ανασυνδυασμός του DNA.

γ. Η υβριδοποίηση του DNA.

δ. Η κλωνοποίηση του DNA.

VI. Εξηγήστε πώς οικογένειες με μετατόπιση τύπου Robertson είναι πιθανό να έχουν παιδιά με σ ύν δ ρ ο μ ο Down;

VII. Σε τι διαφέρει η μετατόπιση κατά Robertson από την αμοιβαία μετατόπιση;

**28.** Μια αλληλουχία βάσεων ενός ευκαρυωτικού κυττάρου DNA καθορίζει λειτουργική πολυπεπτιδική αλυσίδα από 230 αμινοξέα. Στο DNA αυτό έγιναν αρκετές μεταλλάξεις που επηρεάζουν διάφορες περιοχές της κωδικής αλυσίδας του γονιδίου. Για καθεμία από τις παρακάτω περιπτώσεις να περιγράψετε το μέρος του γονιδίου που μεταλλάχθηκε

α. παράγεται το mRNA το οποίο δεν μπορεί να δεσμευτεί στο ριβόσωμα

β. Δεν παράγεται πολυπεπτιδική αλυσίδα

γ. Δεν παράγεται πρόδρομο mRNA

δ. παράγεται κανονικό μέγεθος, μη λειτουργική πολυπεπτιδική αλυσίδα λόγω αντικατάστασης ενός αμινοξέως

ε. παράγεται πολυπεπτιδική αλυσίδα από 100 αμινοξέα

στ. παράγεται πολυπεπτιδική αλυσίδα από 240 αμινοξέα